

Sindrome di Angelman: nasce la prima biobanca in Europa

Milano, XX febbraio 2021 – La prima biobanca in Europa di campioni biologici di pazienti con sindrome di Angelman e dei loro genitori per supportare la ricerca medico-scientifica presente e futura in merito a questa malattia rara.

È quanto nascerà grazie al lavoro congiunto di FAST-Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Italia, della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico “Carlo Besta” – che con il Dottor Stefano D’Arrigo della Unità operativa Neurologia dello Sviluppo – Centro Fondazione Mariani per le Disabilità Complesse avrà la direzione scientifica – e con il supporto del Dipartimento di Scienze della Salute-Genetica Medica dell’Università degli Studi di Milano, del Center for Neural Science della New York University e di BioRep, società del gruppo Sapio.

La sindrome di Angelman è una malattia genetica rara del neurosviluppo che colpisce una persona su 15.000, circa 500.000 persone in tutto il mondo e che si manifesta nella prima infanzia. A oggi non sono disponibili trattamenti per la cura, ma il monitoraggio e il trattamento dei pazienti prevedono interventi multidisciplinari per la gestione delle varie difficoltà che insorgono con la malattia (di alimentazione, costipazione, reflusso gastroesofageo, la scoliosi, l’epilessia e l’insonnia) attraverso trattamenti farmacologici e terapia fisica riabilitativa e logopedica.

«Questo progetto è in linea con le più attuali indicazioni relative agli studi applicati alla ricerca di nuovi trattamenti e marcatori biologici associati alle malattie rare» spiega **Stefano D’Arrigo**, coordinatore del progetto deliberato dai vertici dell’Istituto dopo essere stato sottoposto alla valutazione del Comitato Etico. *«Con questo studio, il primo applicato a questa patologia, vogliamo implementare la ricerca in questo settore. Per poter individuare il trattamento delle malattie rare è infatti essenziale innanzitutto avere a disposizione materiale biologico dei pazienti: la centralizzazione dei campioni in una biobanca ha proprio questa finalità. Con questo studio, che coinvolge Centri internazionali, prevediamo di raccogliere campioni biologici di un centinaio di famiglie italiane».*

«Fast da oltre 10 anni investe i propri fondi nella ricerca per la Sindrome di Angelman e costituisce il maggiore finanziatore non Governativo della ricerca per questa patologia con oltre 20 milioni di dollari investiti e con l’obiettivo di addivenire a trattamenti efficaci per i pazienti affetti da questa Sindrome» spiega Benedetta Sirtori del consiglio direttivo di FAST. *«Fast Italia nata come branch italiana della Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics americana, contribuisce alla ricerca “globale” con questo progetto, portando in Italia l’attenzione su una patologia rara ma oggetto di elevato interesse scientifico per la quale ad oggi sono in corso diversi trial clinici e con l’obiettivo di fornire un ulteriore e valido strumento al servizio dei ricercatori».*

Il progetto, oltre alla raccolta dei campioni biologici attraverso prelievi di sangue e di saliva, prevede di partire già con un primo studio, l’analisi di espressione di RNA e proteine nel sangue di un gruppo di pazienti per la verifica dei dati ottenuti in studi precedenti su modello animale.

I CENTRI COINVOLTI NEL PROGETTO

- Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico “Carlo Besta” – Unità Operativa Complessa di Neurologia dello Sviluppo del Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche: Dottor Stefano D’Arrigo (Principal Investigator), Dottoressa Claudia Ciaccio, Dottoressa Chiara Pantaleoni (direttore dell’Unità Operativa Complessa);
- FAST Italia – The Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics: Dottoressa Benedetta Sirtori;
- New York University – Center for Neural Science: Professoressa Cristina M. Alberini;
- Università degli Studi di Milano – Genetica Medica, Dipartimento di Scienze della Salute: Professoressa Monica Rosa Miozzo, Dottoressa Ornella Rondinone, Dottoressa Laura Fontana, Professoressa Silvia M. Sirchia.
- BioRep società del gruppo Sapio: Dottoressa Monica Girardi;

LA SINDROME DI ANGELMAN

La sindrome di Angelman è una malattia genetica rara del neurosviluppo che colpisce una persona su 15.000, circa 500.000 persone in tutto il mondo, e che si manifesta nella prima infanzia.

La causa è dovuta ad alterazioni di una porzione del cromosoma 15, la regione cromosomica 15q11, dove è localizzato un cluster di geni coinvolti nella crescita e neurosviluppo.

I bambini e gli adulti che ne sono affetti hanno ritardi psicomotori, disturbi del cammino, del linguaggio a prevalente compromissione espressiva, con le performance non verbali che possono variare molto: alcuni bambini sono in grado di apprendere il linguaggio dei segni e di utilizzare metodi di comunicazione alternativa, altri no. Inoltre, i piccoli affetti da sindrome di Angelman vengono definiti “happy puppets” per un disturbo del comportamento caratterizzato da un atteggiamento apparentemente ilare, con eccitabilità, iperattività e deficit di attenzione, cui si associano movimenti stereotipati. Possono, inoltre, essere ipersensibili al calore, mostrare attrazione per l’acqua e un disturbo del sonno per il quale necessitano di minore tempo di riposo e cicli alterati del ritmo sonno-veglia.

Le persone con sindrome di Angelman richiedono cure continue, hanno una normale aspettativa di vita ma non sono in grado di vivere in modo autonomo.

Gli scienziati concordano nel ritenere che la sindrome di Angelman sia la sindrome genetica neurologica a maggior potenziale di cura; ciò significherebbe portare grandi benefici alle persone affette, ai loro caregiver e all’intera società, considerando anche il fatto che il gene responsabile della sindrome è stato collegato ad altre patologie e disturbi genetici che influenzano la vita di milioni di persone, come Alzheimer, SLA, Sindrome dell’X Fragile, epilessia, autismo.

Per ulteriori informazioni o approfondimenti

Ufficio stampa Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

ufficiostampa@istituto-besta.it

Tel. +39 02 23942584

Mob. +39 348 5312549